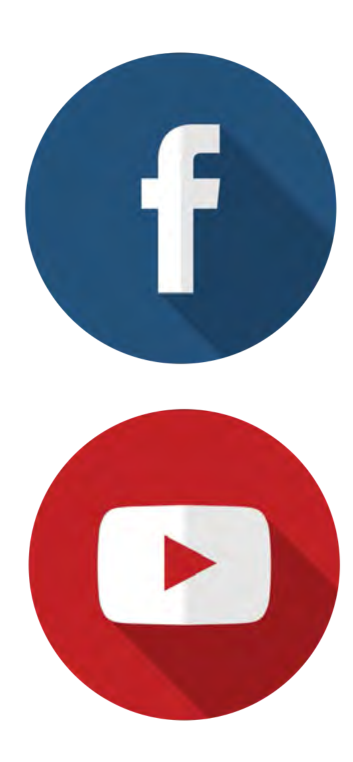
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful

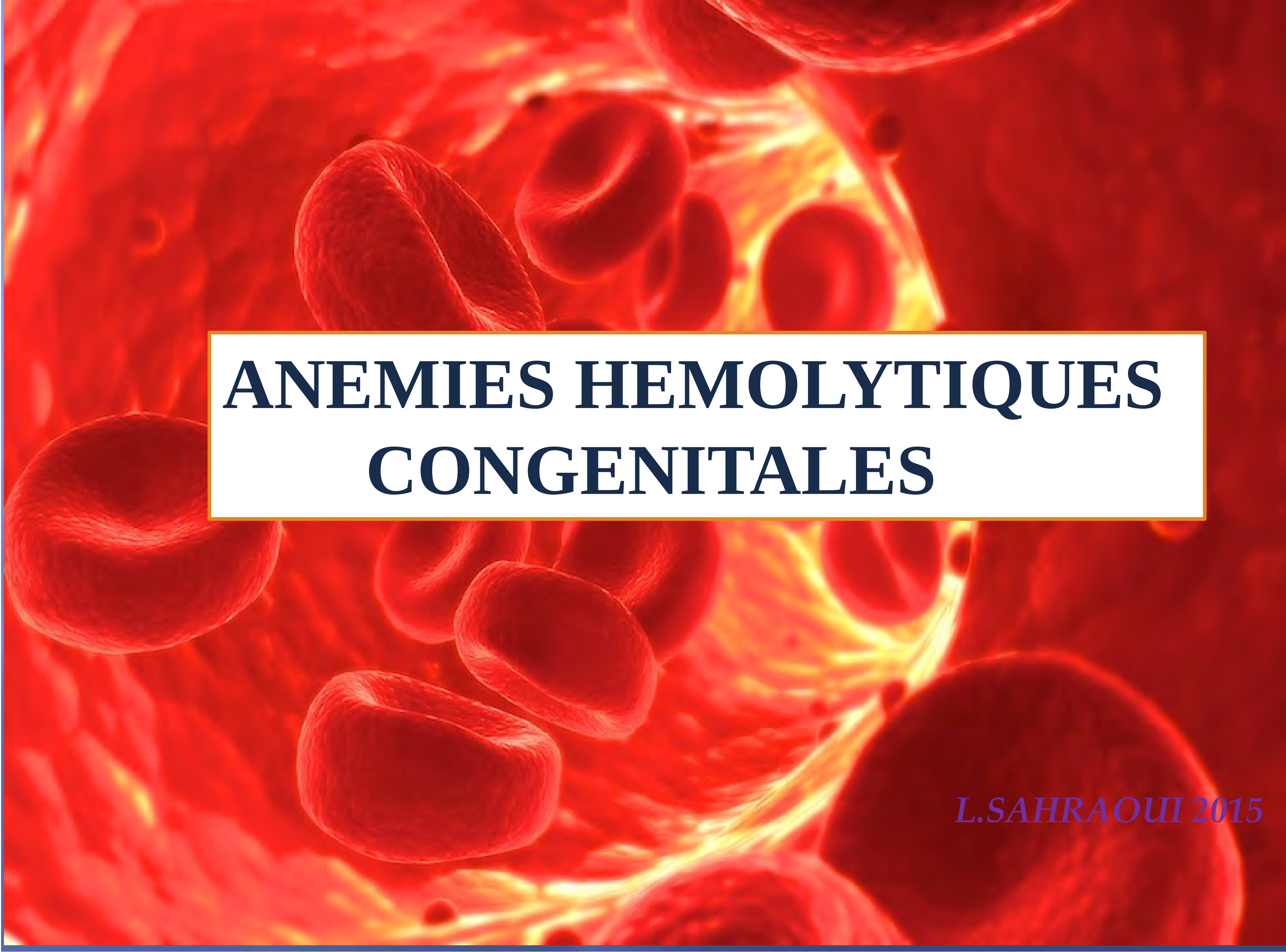


Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects copyrights-free medical documents for non-lucratif use.
Some articles are subject to the author's copyrights.
Our team does not own copyrights for some content we publish.
"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to contact all the authors.
If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: facadm16@gmail.com
All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.
Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.






ANEMIES HEMOLYTIQUES CONGENITALES
L.SAHRAOUI 2015

Définition

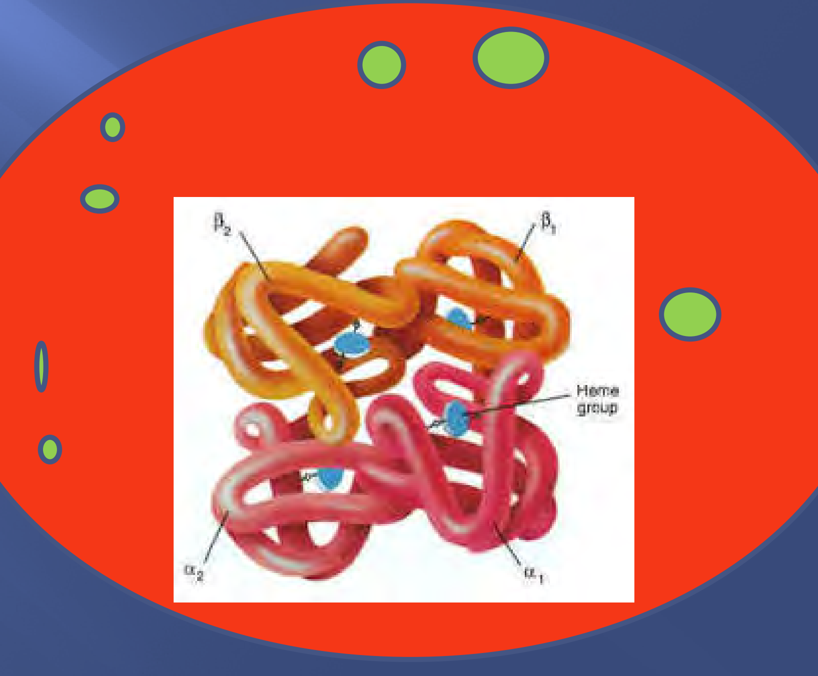
Anémie / une anomalie CORPUSCULAIRE → ↓ DDV < 120 j

Siège

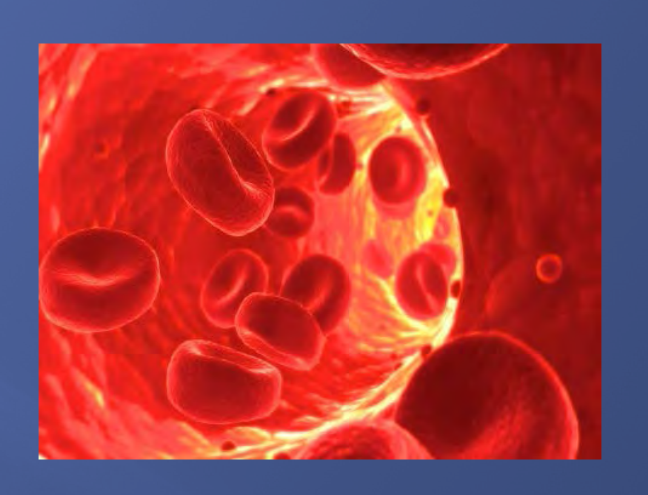
1- Membrane = MSH
2- Enzymes= PK , G6PD

3- Hb = * quantité : Thalassèmie

* qualitaté : HbS



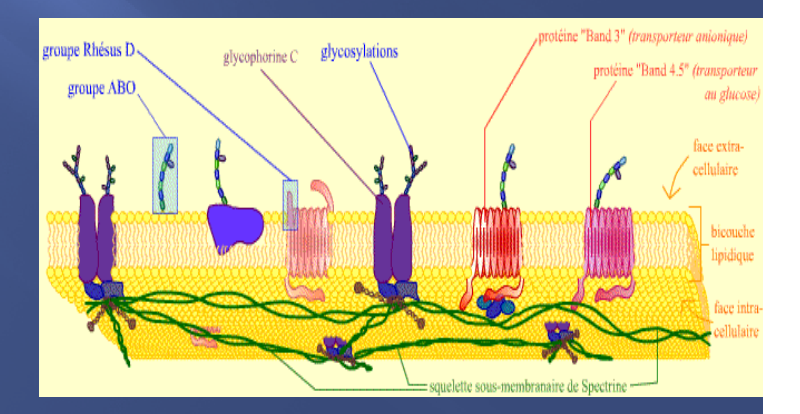

MSH : Anomalie de membrane

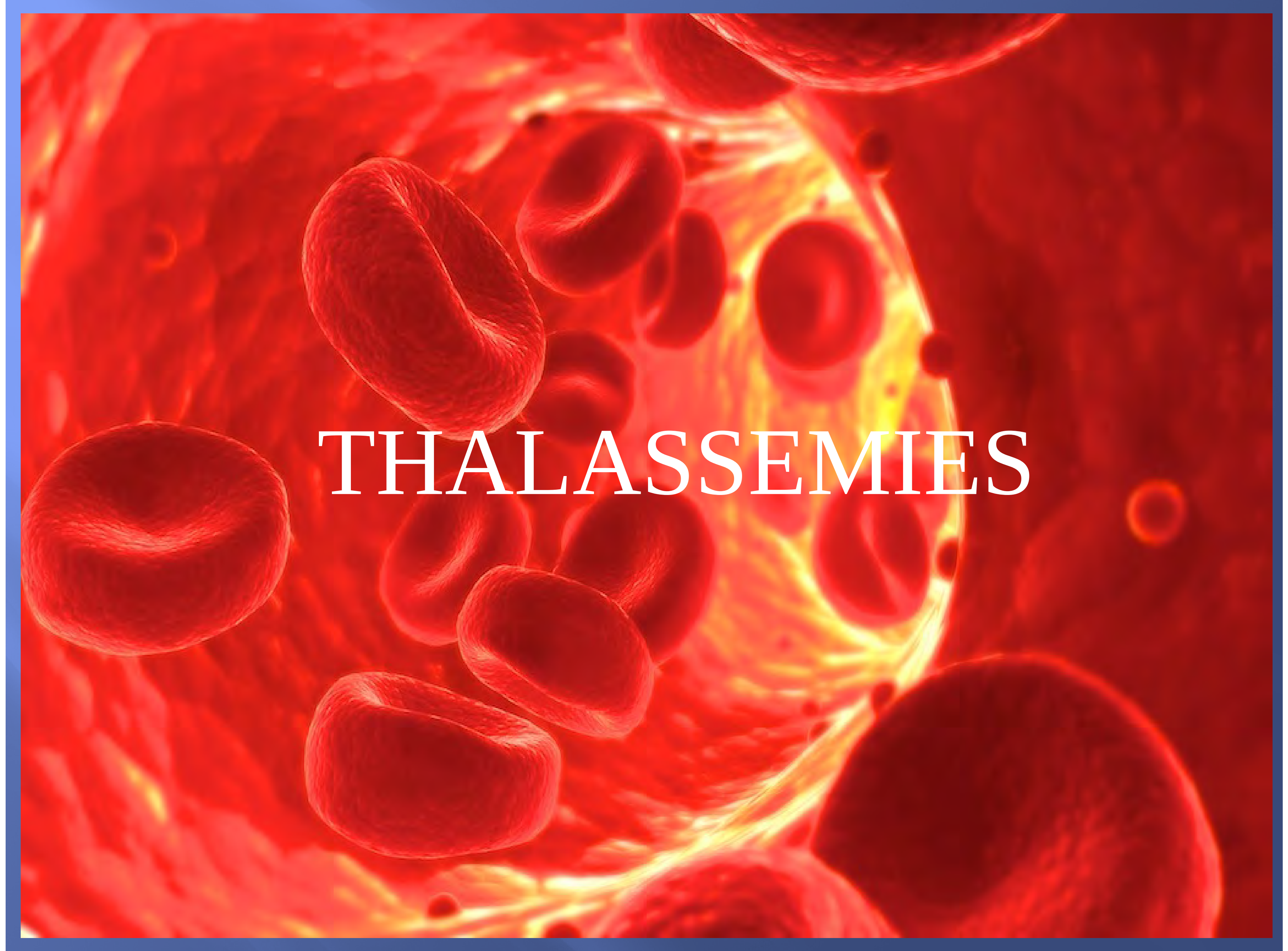


- Minkowski Chauffard
- Micosphérocytose héréditaire

 La triade

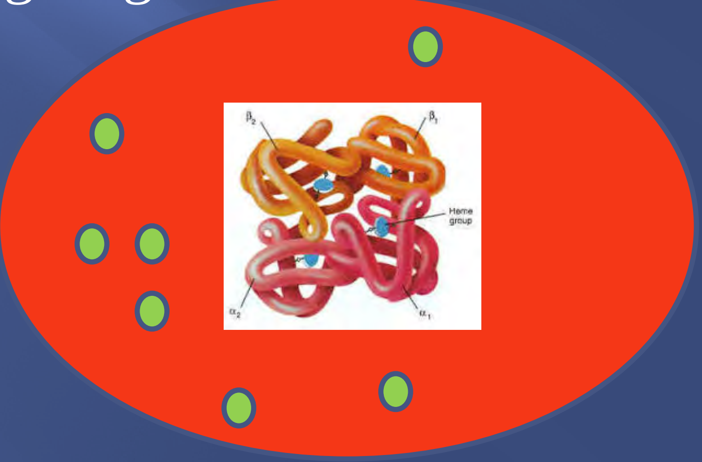
 Splénectomie




THALASSEMIES

DEFINITION

- A.H.C héréditaire
- Défaut de synthèse / chaines globine → Tot
  → partiel
- Anomalie QUANTIT de l'Hb d'origine génétique



EPIDEMIOLOGIE

Freq :

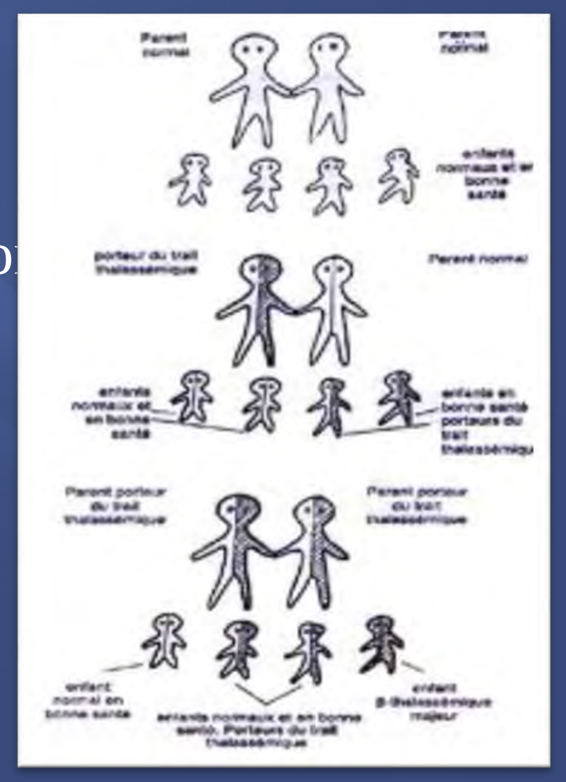
- Bassin méditéranéen + moyen orient
- Algérie : 2% pop hétéro ++++ Prevention

Génétique :

- Chromosome 11
- Autosomale récessive :

  1 seul gène atteint : compensatio
  : hétéro
  2 chromosomes atteints : homo

- Transmission : Mendel



PHYSIO/PHYSIOPATH



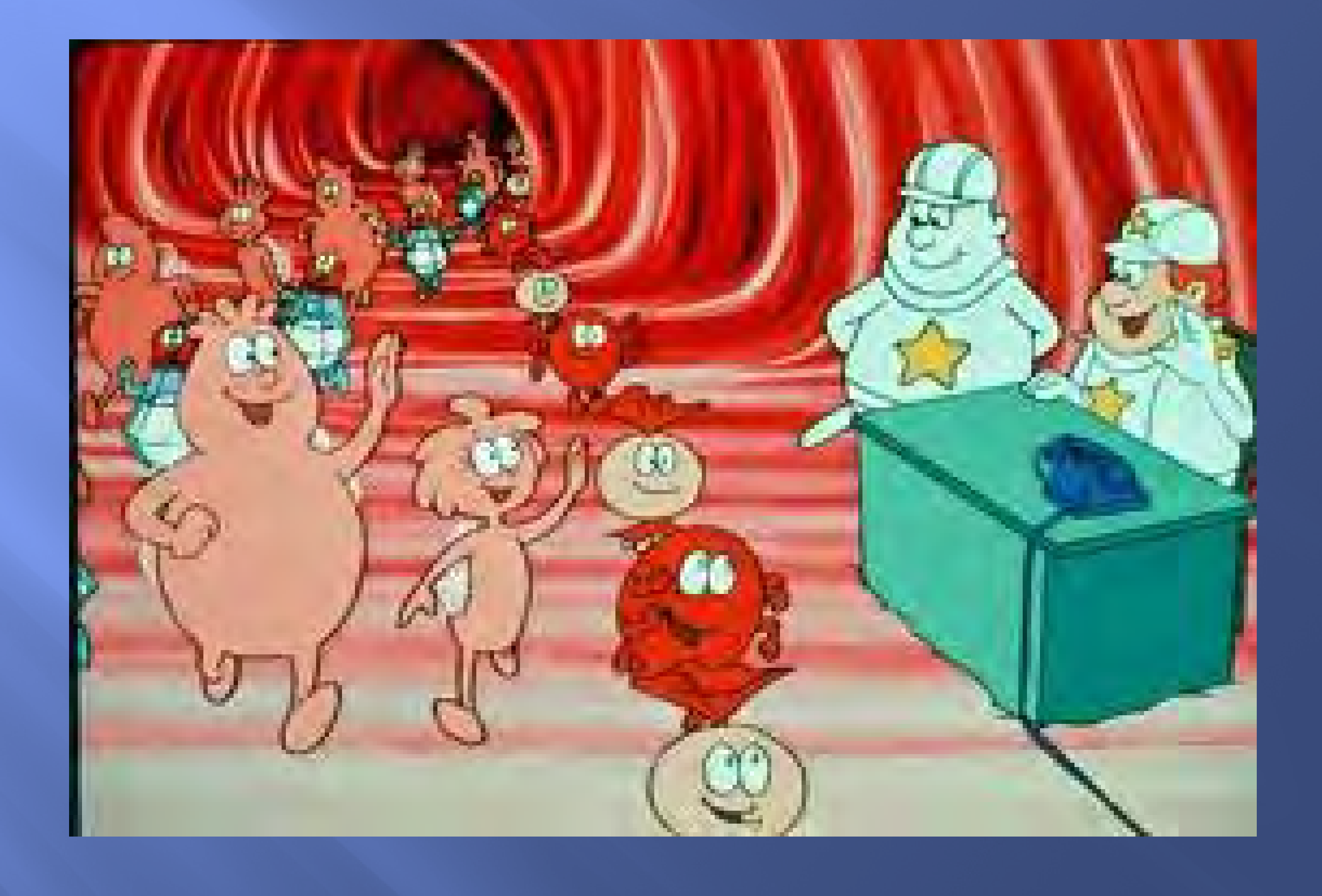
Les Hb

A = 2A , 2B
A2= 2A , 2D
F = 2A , 2G

β_2 β_1
Heme group
α_2 α_1

ENZ
ENZ
ENZ
ENZ
ENZ
ENZ

CONTRÔLE DE CONFORMITE'





Défaut de synthese Hb

déséquilibre des chaines = précipitation

dommages C. = destruction GR

RATE

Hémolyse (Phagocytose)

ABRT MO

ANEMIE

HYPOXIE

RSP

EPO

E.POIESE

Absorption fer (SURCHARGE) **hyperplasie os (DCF)** **besoir**

CLINIQUE COOLEY = F MAJEURE

CDD:

- NS 6 mois (6 – 18 mois)
- Infections répétées +++ ORL
- Cassure de la courbe chez NRS
- Triade hémolytique

CLINIQUE COOLEY = F MAJEURE

Signes cliniques :

- Dysmorphie, teint bronzé
- RSP
- Abdomen distendu , membres graciles
- Triade hémolytique + HPM

BIOLOGIE

Hémogramme :

- Hb < 6 micro hypoch régénérative +++ rétic
- GB et PQ nl ou ↑

FS :

- DYSMOPHIES IMPORTANTES GR

Bilan d' hémolyse:

- Bili ind : > 10 g/
- E.Hb : F majoritaire > 60 %

A → > 10% si B+
→ = 0 si B0

- Enquête familiale : 2 parents hétéro

B INTERMEDIAIRE :

- Symptomato clinique et biologique moins grave
- DCF modérée
- TRT TS ponctuelles

B HETERO: mineure

- ASSYMPTOMATIQUE …….. pérennise la maladie
- K pseudopolyglobulie microcytaire
- A2 > 3,3%

DIAGNOSTIC +

- Consanguinité
- Cas similaires dans la famille
- ATCD infections , TS régulières
- Tableau clinique décrits
- E. Hb + Enquête familiale
  (porteurs obligatoireS)

COMPLICATIONS

- MS> 40 ANS………. Mais émaillée de CPL
- HEMOCHROMATOSE (défaillance multiviscérale)
- Infections virales et bact.
- Hypersplénisme
- LV
- Crise aplastique (mais actuellement B9 systématique)

TRAITEMENT EST **SUBSTITUTIF**

- But :

- Hb 9 g/dL - Croissance normale
- - inhibe EP ineff
- Eviter cplc mdie et traitement
- 1 seul trt curatif : GMO, t Génique

- TRT PREVENTIF +++++CONSEIL GENETIQUE

TRAITEMENT ……EST **SUBSTITUTIF**

1/ **TS CGPF :**
10-20 cc/kg /3-4 SA
seuil 9 g/dl
Risque : inf virales + surcharge Fer

2/ **Chelation**.
Ferritine > 1000 ng/mll
Deferoxamine, Deferiprone , Deferasirox

3/ **Splénéctomie** > 6ans H.splenisme + vaccinationPneumocoq

4/ Prophylaxie infections **Ospen** 1M, vaccinations

5/ B9
6/ HU

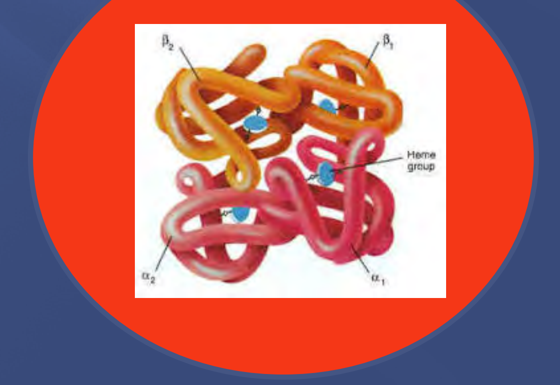

DREPANOCYTOSE



DEFINITION

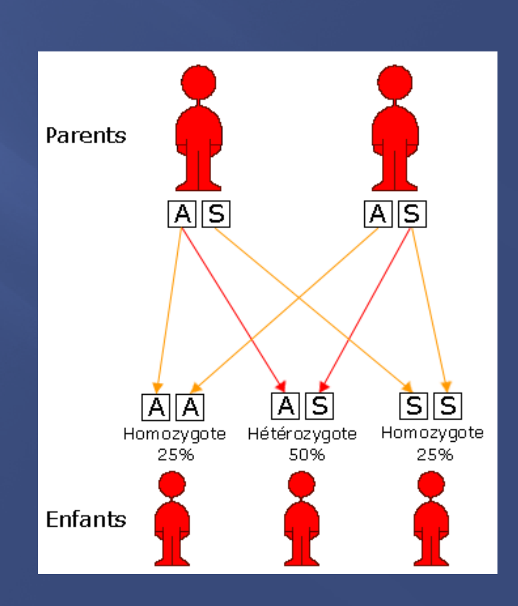
- A.H.C
- Mdie génétique qualitative de l'Hb
- Anomalie qualit. chn B de globine
- Ac Glutamique (Hb A) ⟶ valine = **Hb S**





EPIDEMIO

- Une des mdies gen les + freq ds le monde
- Freq : bassin méditéraneen , afrique noir
- Algérie : foyers est , Annaba 3%
  frq 1 % hétéro
- Transmission : autosomal récessif, chr 11

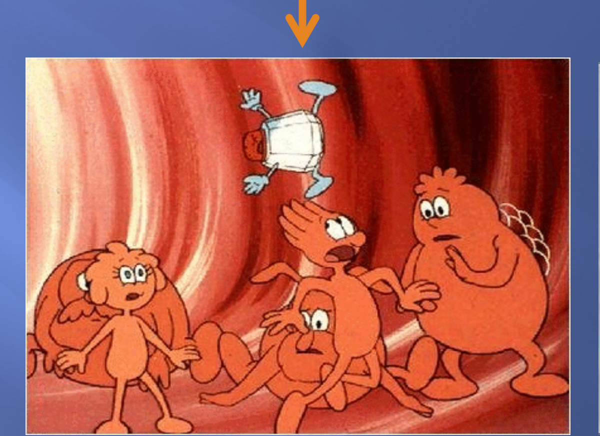


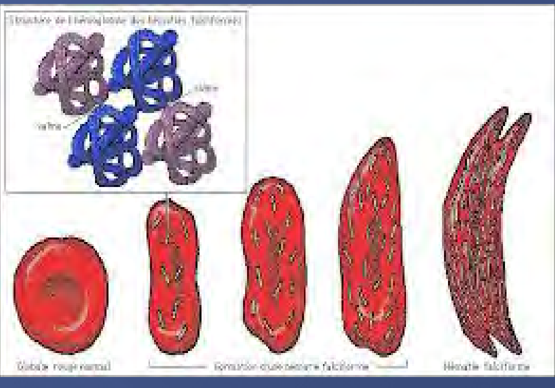
Physiopath :











Hb S polymérise si :

- O2
- Ph
- Deshydratation

Au nv cellulaire → **FALCIFORMATION**

↓

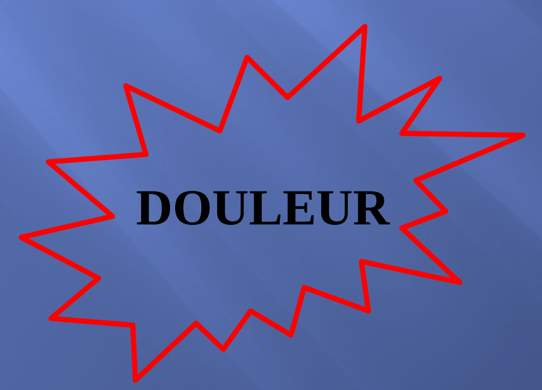
GR rigide

FALCIFORMATION (GR rigide)

Vaso occlusion



Hypoperf Tissulaire



GR fragile : HEMOLYSE

- Anémie
- Ictere
- +/- SPM < 6 ans

CLINIQUE: Forme homozygote S/S

CDD :

- Tableau A.H.C ou cplic
- Dc 6 mois – 18 mois (Hb F diminue, laissant place a l'Hb S)

Tableau :

- Hémolyse chronique modérée + accès aigus
- **SPM**
- Dvpt stat.pondéral : OK
- Pas de dysmorphie
- CVO déclenchées par :

Effort , stress, infection, fièvre, DSH, hypoxie

clinique en fonction de l'Age :

- **6 mois à 5 ans** : SYD main pied

cplic :

- infections +++ORL
- CVO +++syd main pied
- Séquestration splénique aigue (Chute brutale de l'Hb + vol
-

- **5-15 ans** : CVO Hyperalgiques

cplic :

CVO : Dl oss, abdo, priapisme
infections : urinaires, méningite
crises hémolytiques , crise aplastique

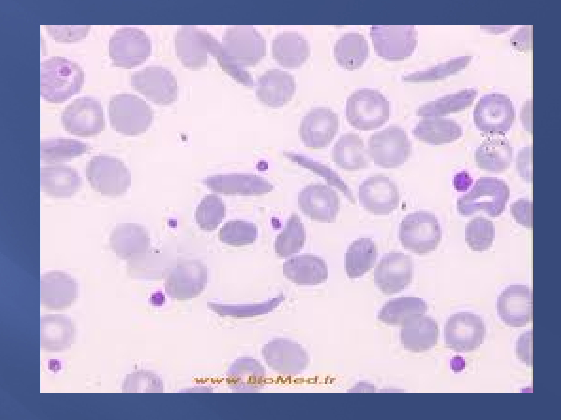
- **>15 ans** :

complications: infection
LV
complications dégénératives :
necrose aseptique des tete Fémorale
atteinte rénale
ulcère de jambe
rétinopathie

Biologie :

1-Hémogramme :
Hb : 7 – 9 g/dl bien tolérée normocytaire , normochrome **TRES REGENERATIVE**

2-Frottis sg :
Drépanocytes a l'état spontané
Erythroblastose



4-E Hb : S majoritaire 75 – 95 %
A absente
A2 2-4 %
F 1- 15 %

5-Enquete familiale : parents hétéro

COMPLICATIONS

CVO :

- TOUS LES OS = DOULEUR
- SYD MAIN PIED AVANT 3 ANS
- ABDO
- STA…….FATAL DS 20% (FACTEURS: infection, embolie p, oap, infarctus costaux)
- INFARCT CÉRÉBRAL
- PRIAPISME

CRISES DE DÉGLOBULISATION AIGUE =

- HYPER HÉMOLYSE OU
- SÉQUESTRATION SPLÉNIQUE
- CRISE APLASTIQUE (B9)

Forme hétérozygote :

- Asymptomatique sauf hypoxie sévere
- Hg et FS Nl
- EMMEL +
- E Hb : Hb A = 55-60 %
  S 40-45 %
  A2 2-3%
- Enquete familiale : un ou 2 parents hétéro

Formes double hétérozygote S/B

- Hémolyse chr + **SPM persistante**
- Tableau de B thal intermediaire + Dl oss
- Biologie : idem
- E. Hb : hb 10-30 % , Hb F: 5-15 % , Hb A2 : 4-6% , HbS : 90- 50 %
- Enquete familiale : un parent S hétéro + un parent B hétéro

Comment poser DC + ?